WISSENSWERTES

Mitochondriale Erkrankungen

DGM · Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.

Mit freundlicher Unterstützung der AOK Hauptverwaltung Baden-Württemberg.

DGM
Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e. V.

Diagnosegruppe Mito
Mitochondriale Erkrankungen

Mito Diagnosegruppe in der DGM e.V. · Im Moos 4 · 79112 Freiburg

Telefon 0 76 65 / 94 47-0 E-Mail: info@dgm.org
Telefax 0 76 65 / 94 47-20 Internet: www.dgm.org
www.mito-erkrankungen.de

Spendenkonto Bank für Sozialwirtschaft Karlsruhe
IBAN: DE16 6602 0500 0007 7722 08 · BIC: BFSWDE33KRL

Unsere Arbeit ist von den obersten Finanzbehörden als besonders förderungswürdig und gemeinnützig anerkannt. Ihre Spende und Ihr Förderbeitrag sind deshalb steuerlich abzugsfähig.

Prof. Dr. med. Marcus Deschauer, München
Claus-Peter Eisenhardt, Lauffen

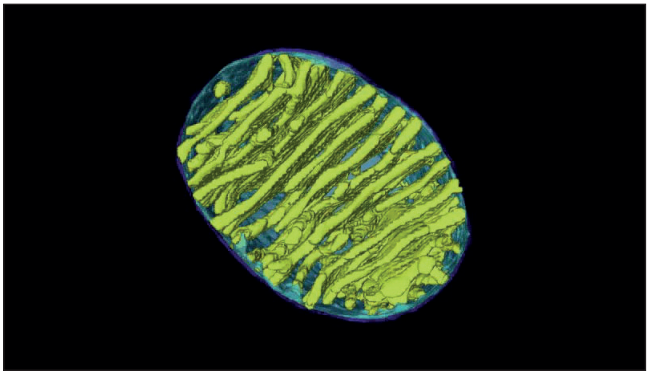
Stand 12/2019

Der Inhalt des Flyers wurde sorgfältig erarbeitet. Autoren und DGM übernehmen keine Gewähr für die Richtigkeit und Vollständigkeit der Informationen. Insbesondere wird keine Haftung für sachliche Fehler oder deren Folgen übernommen. Dieser Flyer ersetzt nicht die ärztliche Konsultation.

Mitochondriale Erkrankungen

Was sind die Mitochondrien?

Die Mitochondrien sind Organellen (Strukturen der Körperzellen mit bestimmter Funktion), die für die Energiegewinnung der Zellen verantwortlich sind. Man kann sie als „Kraftwerke“ der Zellen bezeichnen. Sie stellen fast 90% unseres gesamten Energiebedarfs bereit. In der sog. Zellatmung findet die „Verbrennung“ von Sauerstoff statt. Dazu gibt es die sog. „Atmungskette“ an der inneren Membran der Mitochondrien. Darüber hinaus haben die Mitochondrien aber noch weitere Funktionen, so sind sie z.B. auch für den Abbau der Fettsäuren verantwortlich.



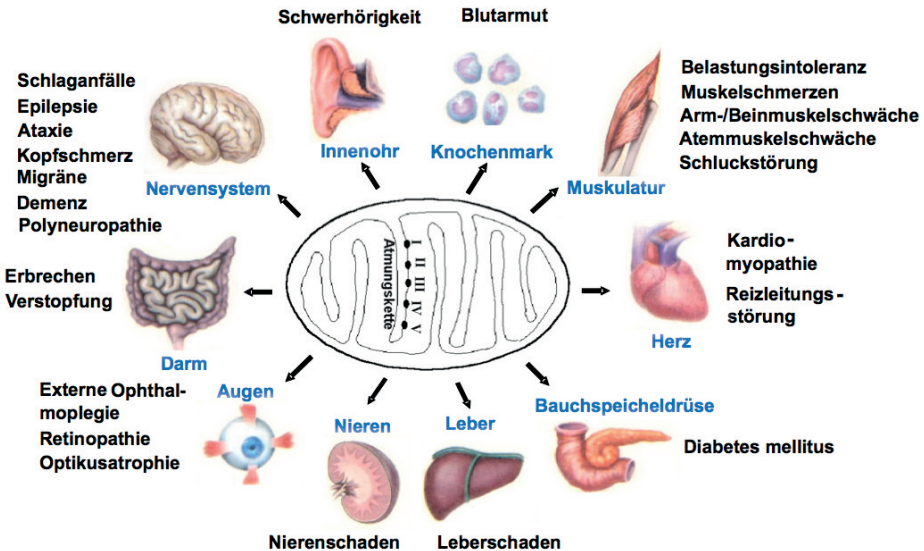
Allgemeines –
Mitochondriopathien sind sehr vielgestaltige Erkrankungen

Mitochondriale Erkrankungen sind Erkrankungen, bei denen ein Defekt in den Mitochondrien vorliegt, der in der Regel eine genetische Ursache hat. Funktionsstörungen der Mitochondrien betreffen insbesondere die Muskelzellen, da diese einen hohen Energiebedarf aufweisen. Es kann zu einer Mitochondrialen Myopathie (Muskelerkrankung) kommen. Aber auch andere Zellen und Gewebe können betroffen sein, so z.B. das Nervensystem, das Auge und das Innenohr. Störungen des Magen-Darm-Traktes, der Leber oder der Bauchspeicheldrüse u. a. kommen ebenfalls vor. Bei Erkrankungen der Mitochondrien handelt es sich daher oft um sog. Multisystemerkrankungen, bei denen verschiedene Organe erkranken. Eine Mitochondrien-Erkrankung kann sowohl im Kindesalter als auch im Erwachsenenalter auftreten, die klinische Ausprägung kann im Verlauf wechseln.

Häufig berichten Patienten mit Mitochondrialen Myopathien über eine belastungsabhängige Muskelschwäche, chronische Schmerzen, allgemeine Erschöpfung und Belastungsintoleranz. Aber auch eine andauernde Muskelschwäche ist möglich. Wegweisend für eine Mitochondriale Myopathie ist, wenn die Augenmuskeln betroffen sind. Bei manchen Patienten kann eine Herzmuskelschwäche auftreten, aber auch Störungen der Nervenleitung im Herz sind möglich, was zu Herzrhythmusstörungen führen kann. Ist das Gehirn betroffen, können z.B. epileptische Anfälle, geistige Behinderungen oder schlaganfallähnliche Beschwerden auftreten. Die Nerven von Armen und Beinen können ebenfalls betroffen sein. Am Auge können besonders der Sehnerv und die Netzhaut erkranken. Außerdem findet sich häufig eine Schwerhörigkeit und eine Zuckerkrankheit.

Typische Kombinationen von Symptomen können den Arzt zur Diagnose der Mitochondrialen Erkrankung führen. Man spricht dann von charakteristischen Syndromen. Allerdings weisen vielfach Patienten nicht das volle Bild dieser Syndrome auf und es gibt manchmal auch eine Überlappung zweier Syndrome.
Mitochondriale Erkrankungen gehören zu den seltenen Erkrankungen. Je nach Syndrom zu den sehr seltenen Erkrankungen.

Multisystemcharakter mitochondrialer Erkrankungen



Genetische Grundlage

Mitochondrialen Erkrankungen liegen in der Regel Fehler (Mutationen) in der Erbsubstanz zugrunde, wobei nur manchmal eine Erbkrankheit in der Familie offensichtlich ist. Allerdings findet man nicht bei allen Patienten den Fehler in der Erbsubstanz, besonders bei Kindern bleibt der Gendefekt häufig unbekannt.
Die Mitochondrien haben eine eigene Erbsubstanz (mitochondriale DNA), die zusätzlich zur Erbsubstanz im Zellkern in der Zelle vorliegt, so dass einige Eiweißstoffe im Mitochondrium selbst gebildet werden können. Viele Eiweißstoffe werden aber von der Kern-DNA gebildet und in die Mitochondrien hinein transportiert.
Liegt der Fehler in der Erbsubstanz der Mitochondrien, so wird die Erkrankung typischerweise von der Mutter auf die Kinder übertragen (maternale Vererbung), da die mitochondriale DNA nur von der Mutter an die Kinder weiter gegeben wird. Dies erklärt sich dadurch, dass die Eizellen im Vergleich zu den Spermien tausendfach mehr Mitochondrien enthalten. Bei Veränderungen der mitochondrialen DNA ist meist nur ein Teil der DNA-Moleküle betroffen, so dass in einer Gewebeprobe normale mitochondriale DNA neben mutierter mitochondrialer DNA gefunden werden kann (Heteroplasmie). Dabei gibt es eine gewisse Beziehung zwischen dem Anteil der veränderten DNA und dem Schweregrad der Erkrankung. Leider ist bei Mutationen der mitochondrialen DNA eine genetische Beratung von Familien und insbesondere Pränataldiagnose sehr schwierig, da der Heteroplasmiegrad beim Kind in den verschiedenen Geweben sehr unterschiedlich sein kann.
Liegt der Fehler aber in der Kern-DNA, so können auch Väter die Erkrankung weiter geben (autosomal dominanter Erbgang). Viel häufiger ist bei Mitochondrialen Erkrankungen durch Fehler in der Kern-DNA aber ein sog. autosomal rezessiver Erbgang, wo in der Regel die Erkrankung auf eine Generation beschränkt bleibt und normalerweise nur Geschwister ein Erkrankungsrisiko haben. Die Vererbbarkeit der einzelnen Erkrankungen wird bei der Beschreibung des Krankheitsbildes erläutert.

Die speziellen Krankheitsbilder (Syndrome) und Symptome sind im DGM-Handbuch „Mitochondriale Erkrankungen“ ausführlich beschrieben.

Diagnostik

Mitochondriale Erkrankungen werden von Störungen der zellulären Energiebereitstellung in Form von ATP verursacht. Sie zeigen genetisch eine besondere Konstellation. Mutationen, die diese Störungen verursachen, können nämlich sowohl in den Genen des Zellkerns, als auch in den eigenen Genen der Mitochondrien, der mitochondrialen DNA, vorkommen. Diese Störungen beeinträchtigen eine Vielzahl von Organsystemen und meist sind die Organe am stärksten betroffen, in denen besonders viel Energie bereitgestellt werden muss.

Aufgrund der Vielfalt der klinischen Symptome und ihrer Kombinationen kann die Diagnosestellung bei Mitochondrialen Erkrankungen zum Teil sehr schwierig sein und bedarf längerer Erfahrung. Wird eine Mitochondriale Erkrankung differentialdiagnostisch in Betracht gezogen, ist es deshalb entscheidend, das weitere Vorgehen in Absprache mit einem spezialisierten Zentrum zu planen. Adressen dieser Neuromuskulären Zentren mit dem Schwerpunkt Mitochondriale Erkrankungen können bei der DGM erfragt werden. Damit lassen sich überflüssige Untersuchungen und Verzögerungen auf dem Weg zu einer gesicherten Diagnose deutlich reduzieren.

Therapiemöglichkeiten

Eine ursächliche Therapie steht bei Mitochondrialen Erkrankungen leider nicht zur Verfügung und ist auch derzeit nicht absehbar. Symptomatische Behandlungen sind jedoch individuell verfügbar. Aufgrund einer solch komplexen und heterogenen Erkrankungsgruppe verweisen wir an dieser Stelle auf das DGM-Handbuch „Mitochondriale Erkrankungen“.

Wissenschaftliche Forschung

Die wissenschaftliche Erforschung der Mitochondrialen Erkrankungen findet weltweit statt. Damit befasste Wissenschaftler und Kliniker sind in ständigem Austausch und arbeiten in verschiedenen aktiven wissenschaftlichen Netzwerken mit universitären Forschungszentren, Laboren und Patientenorganisationen zusammen.

Forschung ist teuer und sehr langwierig. Die Mehrheit der Studien zu Mitochondrialen Erkrankungen wird international durchgeführt und finanziert aus nationalen und europäischen Fördermitteln. Die Beantragung von Fördermitteln ist aufwändig und sehr kompliziert, aber dennoch ein sehr wichtiger Bestandteil der Arbeit von Forschern. Die DGM wird sinnvolle Forschungsanträge nach Möglichkeit aktiv unterstützen und hat dies in der Vergangenheit auch schon mehrfach über die Forschungsförderung unterstützt. Die Forschung zu Mitochondrialen Erkrankungen umfasst viele verschiedene Disziplinen. Sie beinhaltet sehr wichtige Forschung zu Gendefekten, Diagnostikmethoden, DNA-Strukturen, neuen Enzym-Verbindungen, bis hin zu wissenschaftlichen Studien über die Vererbung der Erkrankung. All diese Untersuchungen sind kleine Erfolge auf dem Weg hin zur Entwicklung von wirksamen Medikamenten. Aber auch psycho-soziale, stärker patientenorientierte Untersuchungen über Bewältigungsstrategien und Möglichkeiten der aktiven Einflussnahme auf die eigene Erkrankung, liegen uns sehr am Herzen, unterstützen sie doch die Patienten ganz unmittelbar beim alltäglichen Umgang mit ihrer Erkrankung.

Die Mito-Diagnosegruppe in der DGM informiert ihre Mitglieder über aktuelle neue Entwicklungen der Forschung.

Unsere Ziele und Aktivitäten sind:

- Information und Aufklärung über das Krankheitsbild durch die Herausgabe von Schriften und Internet-Auftritten
- Beratung der betroffenen Patienten und ihrer Familien bei der Bewältigung der Krankheit
- Öffentlichkeitsarbeit
- Veranstaltung von Fachtagen und Patiententreffen
- Vernetzung mit Ärzten, Therapeuten, Wissenschaftlern und Patienten
- Forschungsförderung
- Zusammenarbeit mit anderen nationalen und internationalen Selbsthilfegruppen und -Organisationen.
- Einwerbung von Spendengeldern
- Mitglied bei IMP (international-mito-patients) und dem mito-NET.

Ihr Kontakt zu uns:

Mito-Diagnosegruppe in der DGM e.V.
Im Moos 4
79112 Freiburg
Tel. 0 76 65/4 47-0
E-Mail: info@dgm.org
www.dgm.org
www.mito-erkrankung.de

Spendenkonto: Bank für Sozialwirtschaft Karlsruhe
IBAN: DE16660205000007772208
BIC: BFSWDE33KRL

DGM
Deutsche Gesellschaft
für Muskelkranke e. V.

Diagnosegruppe Mito
Mitochondriale Erkrankungen

Wer wir sind und was wir wollen
Mit über 8600 Mitgliedern ist die DGM die größte und älteste Selbsthilfeorganisation für Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen in Deutschland. Seit der Vereinsgründung im Jahre 1965 sind ihre wichtigsten Anliegen, Forschung zu fördern, Betroffene und Angehörige in ihrem Alltag mit einer Muskelerkrankung zu unterstützen und ihre Interessen gesundheitspolitisch zu vertreten. Weitere Ziele liegen in der Verwirklichung von Selbstbestimmung und Teilhabe von Menschen mit Muskelerkrankung sowie in der Förderung ihrer Gesundheitskompetenz. In Deutschland sind mehr als 100.000 Menschen von einer neuromuskulären Erkrankung betroffen. Derzeit sind rund 800 verschiedene Erkrankungen bekannt.

Was wir tun
Selbsthilfeförderung
Bundesweit engagieren sich über 300 Kontaktpersonen in den ehrenamtlich geführten Landesverbänden und Diagnosegruppen. Sie stehen Betroffenen für Erfahrungsaustausch und Informationen zur Verfügung, leiten Selbsthilfegruppen und organisieren zahlreiche Selbsthilfeveranstaltungen.

Sozial- und Hilfsmittelberatung
Das hauptamtliche Team der Bundesgeschäftsstelle berät zu den vielfältigen Fragen, die sich muskelkranken Menschen und ihren Angehörigen stellen. Dies können zum Beispiel Fragen zur Bewältigung der Erkrankung, zur Durchsetzung sozialrechtlicher Ansprüche, zu Möglichkeiten der Rehabilitation, zu Hilfsmitteln und zur Unterstützung im Alltag sein. In den DGM-eigenen barrierefreien Probewohnungen können verschiedene bauliche und technische Speziallösungen ausprobiert werden.

Information und Aufklärung
Muskelkranke, ihre Angehörigen und Fachpersonen erhalten von der DGM eine breite Auswahl an Merkblättern, Broschüren und Infomaterial zu den unterschiedlichen Erkrankungen, zu Behandlungs- und Unterstützungsmöglichkeiten. Zusätzlich stehen aktuelle Informationen auf der Website www.dgm.org und auch auf dem DGM-Facebook-Account zum Download bereit.

Forschung
Muskelerkrankungen sind in der Regel zu selten, als dass ihre Erforschung für die Pharmaindustrie interessant wäre. Darum spielt die Forschungsförderung für die DGM eine bedeutende Rolle: Sie vergibt

Forschungsgelder an ausgesuchte Projekte, verleiht Forschungspreise an engagierte Wissenschaftler und arbeitet aktiv in weltweiten sowie europäischen neuromuskulären Netzwerken mit.

Kooperation mit Neuromuskulären Zentren
In den auf Initiative der DGM gegründeten Neuromuskulären Zentren (NMZ) findet die fachgerechte Diagnose und Behandlung neuromuskulärer Erkrankungen statt. Außerdem werden hier Forschungsarbeiten umgesetzt. Die Qualität der NMZ wird regelmäßig von der DGM überprüft und durch ein Gütesiegel ausgezeichnet.

Politische Vertretung
Die DGM setzt sich sowohl regional als auch bundesweit für die Gleichstellung und Inklusion muskelkranker Menschen ein und stellt sicher, dass ihre Anliegen in allen relevanten Gremien vertreten werden.

Warum wir Sie brauchen
Die DGM unterstützt Menschen mit neuromuskulären Erkrankungen durch die Bereitstellung eines vielfältigen Angebots. Der Erhalt und die Weiterentwicklung dieser Arbeit kosten Geld. Die DGM ist ausdrücklich als sehr förderungswürdig anerkannt, wird aber nicht durch öffentliche Gelder unterstützt. Die Finanzierung gelingt vornehmlich über Spenden und Mitgliedsbeiträge sowie über Erbschaften und Vermächtnisse. Für einzelne Veranstaltungen und Projekte stehen zudem Zuschussmittel beispielsweise von Krankenkassen zur Verfügung.

Um ihre Ziele verwirklichen zu können, ist die DGM deshalb auf Ihre finanzielle Unterstützung und tatkräftige ehrenamtliche Mitarbeit angewiesen.

Werden auch Sie Mitglied bei der DGM!

Helfen Sie mit Ihrer Spende und Ihrem Engagement.

DGM · Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.

Ja, ich will die DGM unterstützen!

☐ **Ich spende einen einmaligen Betrag von _____ ,- €.**

☐ **Ich erkläre meinen Beitritt als Mitglied der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V.**

☐ Ich bin Betroffene(r)
☐ Ich bin Angehörige(r)
☐ Ich bin Förderer

☐ Junge-Leute-Bonus

Im Alter von 16 bis einschließlich 25 Jahren reduziert sich der Mitgliedsbeitrag auf 25,- €.

Der jährliche Mindestbeitrag beträgt 50,- €.

☐ Körperschaft (Unternehmen, Verein)

Der jährliche Mindestbeitrag beträgt 200,- €.

☐ **Zum Mitgliedsbeitrag möchte ich gerne einen jährlichen Zusatzbeitrag von _____ ,- € leisten.**

Name, Vorname

Geburtsdatum

Straße, Hausnummer

PLZ, Wohnort / Firmensitz

Telefon E-Mail

Kurzdiagnose (für Beratungszwecke)

Ich bezahle per

☐ Lastschrift *

☐ Überweisung

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.
Gläuber-IdentNr.: DE10ZZZ00000041596
Mandatsreferenz (wird separat mitgeteilt)
Bank für Sozialwirtschaft Karlsruhe
IBAN: DE38 6602 0500 0007 7722 00
BIC: BFSWDE33KRL

SEPA-Lastschriftmandat
Ich ermächtige die Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V., Zahlungen von meinem Konto mittels Lastschrift einzuziehen. Zugleich weise ich mein Kreditinstitut an, die von der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke e.V. auf mein Konto gezogenen Lastschriften einzulösen.
Hinweis: Ich kann innerhalb von acht Wochen, beginnend mit dem Belastungsdatum, die Erstattung des belasteten Betrages verlangen. Es gelten die mit meinem Kreditinstitut vereinbarten Bedingungen.
Hinweis zum Datenschutz: Ihre Daten werden gespeichert. Sie werden ausschließlich für satzungsgemäße Zwecke verwendet und nicht an Dritte weitergegeben. Der Nutzung Ihrer Daten können Sie jederzeit per E-Mail widersprechen. Mehr zum Datenschutz finden Sie unter www.dgm.org/datenschutzerklaerung.

IBAN

Kreditinstitut BIC

Datum Unterschrift

* Sie helfen uns, Verwaltungskosten zu sparen, wenn Sie den Lastschrifteinzug wählen.
Damit kommt ein noch höherer Anteil der Mittel direkt den Muskelkranken zugute.